Indiana State Department of Health

Generalidades de la valoración del recién nacido para tirosinemia – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **tirosinemia**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de tirosinemia necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen tirosinemia. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán tirosinemia.**

¿Qué es la tirosinemia?

Cuando una persona tiene tirosinemia, su cuerpo no puede descomponer la **tirosina**. La tirosina es un **aminoácido** (uno de los componentes centrales utilizados para crear proteínas). La tirosina se encuentra en muchos de los alimentos que ingerimos.

La mayoría de las personas con tirosinemia no tienen una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **fumarilacetoacetasa** (también llamada FAH). Cuando la enzima FAH hace falta, la persona no puede descomponer la tirosina. Las personas con tirosinemia tienen en sus cuerpos niveles altos de tirosina y otras proteínas. Una de estas proteínas es la **succinilacetona**.

Existen otras razones por las que una persona podría tener niveles altos de tirosina en su sangre. Las pruebas de seguimiento son necesarias para identificar la razón por la cual una persona tiene altos niveles de tirosina.

¿Qué causa la tirosinemia?

La tirosinemia es una afección **heredada** (pasada de uno de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen de la FAH. Recibimos una copia de cada gen de la FAH de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga tirosinemia, debe tener dos cambios en el gen de la FAH. Las personas con un cambio en el gen de la FAH no tienen tirosinemia.

¿Cuáles son los síntomas de la tirosinemia?

Cada niño con tirosinemia es diferente. La mayoría de los bebés con tirosinemia parecen normales cuando nacen. Los síntomas de tirosinemia pueden aparecer en los primeros meses de vida del bebé con tirosinemia si no recibe tratamiento.

La mayoría de los síntomas de tirosinemia se deben al nivel alto de succinilacetona en la sangre de las personas con tirosinemia. Algunos de los síntomas de la tirosinemia no tratada son:

- Vómito y diarrea
- Problemas de alimentación
- Poca ganancia de peso
- Problemas de hígado (incluye un hígado agrandado, **ictericia** o piel amarilla, y moretones)
- Problemas de riñones
- Convulsiones

¿Cuál es el tratamiento para la tirosinemia?

No hay cura para la tirosinemia. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Normalmente, las personas con tirosinemia tienen que seguir una dieta especial que contenga niveles bajos de tirosina y otro aminoácido llamado **fenilalanina**. A algunas personas con tirosinemia se les dan medicamentos o una leche especial para beber. La persona con tirosinemia necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la tirosinemia, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con tirosinemia deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en tirosinemia y en otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicar se con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la tirosinemia?

- **STAR-G -** http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/Tyrosinemia.html
- **Region 4 Genetics Collaborative** - http://region4genetics.org/family_resources/gc_tyrosinemia.aspx